

Trastorno de Información para las Familias

Programa de Detección trastornos del recién nacido

Los recién nacidos en Utah son examinados por los siguientes trastornos:

EXOCRINE TRASTORNO

Fibrosis Quística

Un trastorno genético de herencia recesiva resultante de una deficiencia de proteínas que interrumpa las células epiteliales

TRASTORNOS METABOLICOS

Deficiencia de Biotinidasa

A recessive disorder of biotin metabolism.

Galactosemia

Un trastorno genético de herencia recesiva en la que el individuo está total o parcialmente incapaces de normal metabolismo de la galactosa, debido a una deficiencia de la enzima.

Trastornos de ácidos orgánicos

Recesivo trastornos derivados de la deficiencia de una enzima en el metabolismo intermediario de los aminoácidos o ácidos grasos.

Trastornos de aminoácidos

Recesivo trastornos derivados de la deficiencia de una enzima necesaria para el metabolismo de aminoácidos o de transporte.

Trastornos de la oxidación de ácidos grasos (Boletín)

Recesivo trastornos derivados de la deficiencia de una enzima necesaria para el desglose de los ácidos grasos.

TRASTORNOS ENDOCRINOS

Hiperplasia Suprarrenal Congénita

Un trastorno genético en el que hay defectos en las enzimas de la corteza suprarrenal necesarios para la producción de esteroides.

Hipotiroidismo Congénito

Un trastorno en el cual el recién nacido no es capaz de secretar o producir tiroxina normalmente.

TRASTORNOS DE HEMOGLOBINA

Enfermedad de células falciformes y otras Hemoglobinopatías

(Boletín de noticias 1 Edición| Noticias 2 Edición| Noticias 3 Edición)

Defectos genéticos de herencia recesiva de la estructura de la hemoglobina (Hb) se encuentra en los glóbulos rojos.